

¿Qué misión tiene la AESCDG (Asociación Española del Síndrome CDG)?

- Proporcionar la adecuada información sobre el Síndrome CDG a las personas diagnosticadas.
- El estudio y asesoramiento de la problemática social, etc., relacionada con este síndrome, así como la protección del niño y del joven en su etapa de escolaridad.
- La promoción de toda clase de actividades encaminadas al desarrollo psicomotor y psíquico.
- Fomentar la creación de instalaciones hospitalarias y extrahospitalarias adecuadas, y la formación específica del personal sanitario.
- Colaborar con la Administraciones Públicas en sus distintos niveles para el diagnóstico y tratamiento del Síndrome CDG y conseguir las ayudas necesarias de aquellas para el propio desarrollo de la Asociación.
- Editar las publicaciones que se estimen pertinentes para el cumplimiento de sus objetivos y colaborar en aquellas otras que se relacionen con el colectivo de las enfermedades metabólicas.
- Establecer relaciones con todas las asociaciones a nivel mundial de este síndrome independientemente de su ámbito de actuación y en general todas aquellas actividades que coadyuven al logro de los fines antes mencionados y que sirvan para la ayuda de los niños afectados con el Síndrome CDG.



Asociación Española Síndrome CDG



Asociación Española Síndrome CDG

síguenos:

@cdgsindrome   aescdg.cdgsindrome

Contacto con la AESCDG:

www.aescdg.com
aescdg@gmail.com

¿Cómo puedes ayudar?

1/ Asociándote a la AESCDG

Descarga el formulario de inscripción en:
www.aescdg.com
y envíalo cumplimentado a la dirección:
aescdg@gmail.com

2/ Puedes hacer un donativo en la cuenta:

Titular: Asociación Española del Síndrome CDG
Nº de cuenta: IBAN ES07 2038 7667 7260 0012 8694

¡Gracias por ayudarnos a cumplir nuestro sueño!



Asociación Española Síndrome CDG



Defectos Congénitos de la Glicosilación

(CDG: Congenital Defects of Glycosilation)

Enfermedades raras hereditarias
del metabolismo de las glicoproteínas

Asociación AESCDG

www.aescdg.com
aescdg@gmail.com

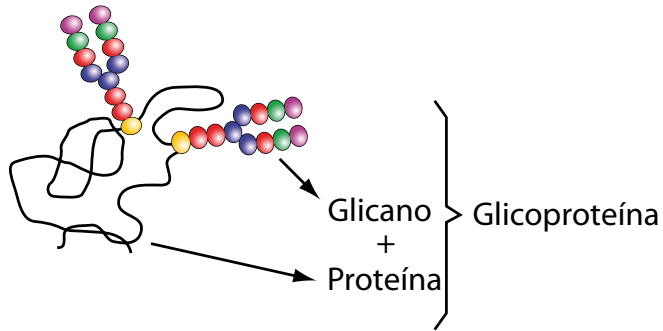
@cdgsindrome   aescdg.cdgsindrome

¿Qué son las glicoproteínas?

Las glicoproteínas o glucoproteínas son moléculas compuestas por una proteína unida a una o varias cadenas de azúcares denominadas glicanos.

¿Qué importancia tienen los glicanos en el organismo?

Los glicanos participan en el plegamiento correcto, estabilidad, conformación, vida media circulatoria y función de las proteínas.



¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con un defecto congénito de glicosilación?

El niño puede nacer ya con problemas, y como el defecto de síntesis del glicano afectará a muchas proteínas a la vez, puede llegar a causar una enfermedad multisistémica, que afecte a diferentes órganos y sistemas del cuerpo humano. No obstante, dependiendo del origen del defecto y de la gravedad del mismo, puede variar mucho el cuadro clínico del niño y también la evolución de la enfermedad.

¿Por qué es importante un diagnóstico temprano?

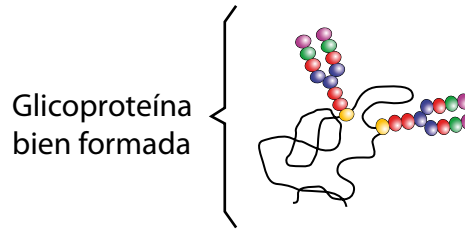
Porque un diagnóstico temprano permitirá un mejor manejo del paciente evitando exploraciones y estudios complementarios innecesarios. Debido a que son enfermedades genéticas, existe un riesgo elevado de transmisión a futuros hijos de una misma pareja. En aquellos CDG en los que se conoce la base genética es posible realizar un diagnóstico prenatal en futuros embarazos y limitar el riesgo de recurrencias.

¿Hay tratamiento para los cdg?

Actualmente, sólo el CDG-Ib y el CDG-IIc tienen tratamiento que revierte el defecto de glicosilación.

¿Qué ocurre en los defectos congénitos de la glicosilación?

Los defectos congénitos de glicosilación son errores de la síntesis de las glicoproteínas.



¿Cómo se subdividen los CDG?

Según el tipo de glicosilación proteica, se distinguen las enfermedades debidas a defectos en la:

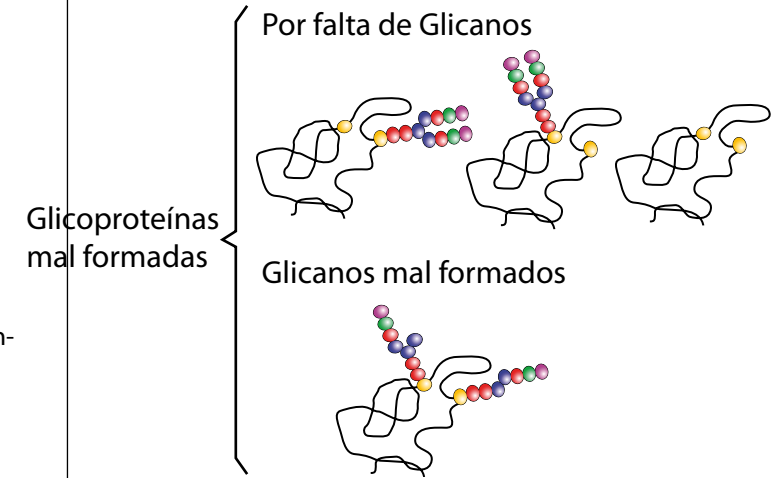
- 1/ N-glicosilación
- 2/ O-glicosilación
- 3/ O- y N-glicosilación
- 4/ Glicosilación lipídica

¿Cómo se lleva a cabo el diagnóstico de los CDG?

Análisis Bioquímico: La técnica de isoelectroenfoque(IEF) de la transferrina (y otras glicoproteínas como la haptoglobina, alfa-1 anto-tripsina, etc

Análisis Enzimático: Estudiar la actividad enzimática en leucocitos y fibroblastos.

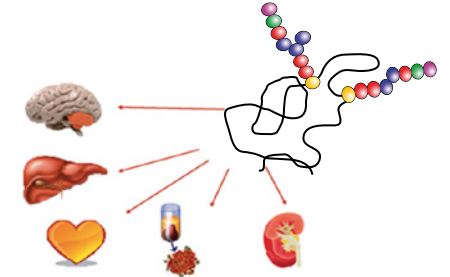
Análisis mutacional: La confirmación diagnóstica llega con el estudio molecular de los genes implicados en estas enfermedades.



Por falta de Glicanos

Glicanos mal formados

Glicoproteína anómala



¿Cuándo fue descrito el primer caso CDG?

El primer caso fue descrito en 1980. Desde entonces se han descrito 28 defectos congénitos de glicosilación diferentes: 16 en la N-glicosilación; 6 en la O-glicosilación; 4 en la glicosilación N- y O- y 2 en la glicosilación de lípidos.

¿Cuántos casos se conocen en España?

El Síndrome CDG se ha hallado en todos los continentes: se conocen más de 900 pacientes en todo el mundo. En España, se han diagnosticado un centenar de pacientes con defectos congénitos de la glicosilación en el periodo comprendido entre 1997 y 2016.